

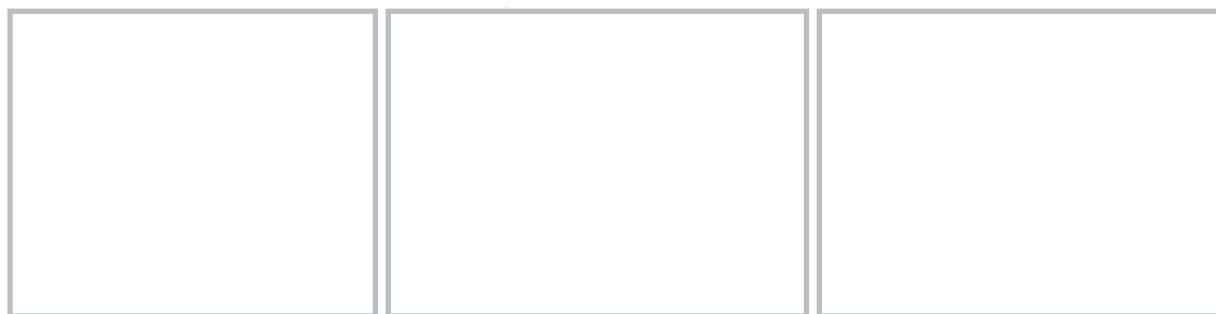


図 17.27 ビオチン欠乏症 (biotin deficiency)

ハルトナップ
Hartnup 病
(Hartnup disease)

MEMO

乳児に発症する。

3. 壊血病 scurvy

★

ビタミン C (アスコルビン酸) の欠乏により生じる。アスコルビン酸はⅢ、Ⅳ型コラーゲンの合成に必要なヒドロキシプリンの合成に不可欠であり、この欠乏が原因でコラーゲン合成が低下した結果、血管壁や毛組織が脆弱になる。毛孔一致性の角化と紫斑が特徴的であり、歯肉出血、歯肉腫脹を起こす。また、倦怠感などの全身症状や易骨折を伴うこともある。ビタミン C の補充によって速やかに回復する。

F. ポルフィリン症 porphyria

Essence

- ヘム合成に必要な酵素が先天的あるいは後天的に障害されているために、ポルフィリンなどの中間生成物が肝臓や皮膚などに蓄積し、症状を呈した病態の総称。
- 肝性と骨髄性に大別される。
- 皮膚症状は、水疱を伴う光線過敏症が主。

分類・病因

ポルフィリン (porphyrin) はポルフィリン環をもつ分子の総称で、グリシンとスクシニル CoA からヘムが生合成される過程の中間代謝産物をさす。ヘムの生合成には 8 種類の酵素が関与しており、その異常によりポルフィリンが蓄積されたものが本症である (図 17.28)。肝では P450 などの代謝酵素がヘム蛋白として存在し、骨髄ではヘモグロビン中のヘムとして合成される。よって、ポルフィリン症は肝性と骨髄性に大別され、そのなかでさらに分類されている。表 17.3 に代表的な病型を示す。

ポルフィリンの性質から皮膚症状と神経症状が主となる。ポルフィリンは光エネルギーにより励起され、活性酸素を産生して細胞毒性を起こすため、光線過敏症を呈する。また、 δ -アミノレブリン酸 (δ -ALA) などは血液脳関門を通過して神経毒作用を起こす。

1. 先天性骨髄性ポルフィリン症 congenital erythropoietic porphyria ; CEP

同義語：先天性赤血球生成性ポルフィリン症

症状

生後まもなく光線過敏症（水疱，膿疱，潰瘍，やがて瘢痕）で発症する。ワイン色の尿や黒紫色の糞便をみる。赤血球や歯、骨にも蓄積し、Wood 灯を照射すると紅色の蛍光をきたす。溶血性貧血により脾腫などを認める。

病因

常染色体劣性遺伝。ウロポルフィリノーゲンⅢシンターゼ (UROS) が欠損しており、ウロポルフィリンⅠ，コプロポルフィリンⅠが造血組織で大量につくられる（図 17.28 参照）。これが皮膚や赤血球に蓄積し、光エネルギーを吸収して細胞膜を破壊する。ウロポルフィリン，コプロポルフィリンが血液，尿，糞便から検出される。

2. 骨髄性プロトポルフィリン症 erythropoietic protoporphyria ; EPP

同義語：赤血球生成性プロトポルフィリン症

症状

通常 10 歳頃までに軽度の光線過敏症（熱感，疼痛，潮紅，浮腫，蕁麻疹）で発症する。前述の CEP と同様に溶血性貧血もみられるが軽度である。肝内で蓄積したプロトポルフィリンが結晶化して胆汁中に排泄されるため，軽度の肝機能障害と胆石を認める。

病因・検査所見

常染色体優性遺伝。フェロケラターゼ (FECH) 遺伝子の異常による。プロトポルフィリンⅨのへムへの転換が行われず，これが主に骨髄で蓄積して発症する（図 17.28 参照）。血中および糞便中のプロトポルフィリンは増加を認めるが，尿中ポル